

30035

IDADE AO DIAGNÓSTICO DA DOENÇA DE NIEMANN-PICK TIPO C: DADOS OBTIDOS PELA REDE NPC BRASIL AO LONGO DE 4 ANOS DE FUNCIONAMENTO

Fernanda Timm Seabra Souza, Suelen dos Santos Melo, Evelize Bohn, Bárbara Silveira, Rafaela Radomski da Silva, Hugo Bock, Kristiane Michelin Tirelli, Adriana Brites, Maira Graeff Burin, Maria Luiza Saraiva Pereira, Roberto Giugliani

Unidade/Serviço: Serviço de Genética Médica

Introdução: A doença de Niemann-Pick tipo C (NPC) é uma doença rara, autossômica recessiva causada pelos genes NPC1 (em 95% dos casos) e do gene NPC2 (em aproximadamente 5% dos casos), se caracterizando por degeneração neurovisceral progressiva e morte prematura. Estima-se para esta doença uma incidência de 1:120 mil nascidos vivos. A manifestação clínica é extremamente heterogênea, podendo a doença ter início desde o período neonatal (doença de evolução fatal) até a idade adulta (doença neurovegetativa crônica). Em revisões recentes, há a descrição das várias formas clínicas por categoria de idade, as quais foram usadas neste resumo. Seguiu-se, então, a seguinte classificação: forma infantil (início antes dos 2 anos); forma infantil tardia (início de 2 a 6 anos); forma juvenil (início dos 6 aos 15 anos); forma adulta (início após os 15 anos). **Objetivo:** A partir desta classificação, levantar a idade ao diagnóstico dos indivíduos com a doença de Niemann-Pick C nos quatro através de funcionamento da Rede NPC – Brasil (2010-2013). **Metodologia:** Preenchimento pelos médicos de formulário específico do programa (Rede NPC), contendo a idade do paciente, e após confirmação laboratorial da doença, levantamento da faixa etária dos pacientes ao diagnóstico. **Resultados:** do total de pacientes diagnosticados desde o início do programa, 18% dos pacientes encontram-se na faixa etária da forma infantil; 30% na forma infantil tardia, 26% na forma juvenil e 26% na forma adulta. **Conclusão:** Estes resultados confirmam a ampla heterogeneidade clínica da doença de Niemann-Pick C, cujo início pode ocorrer em crianças, adolescentes ou adultos. **Palavras-chave:** Doença de Niemann-Pick C; idade; Rede NPC- Brasil